

EL SÍNDROME DE DOWN: Un reto para el pediatra de hoy

Bertha Gallardo *

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down (SD) es la forma sindrómica más frecuente de retardo mental. Uno de cada 700 recién nacidos sin distinción de raza o de status socioeconómico o cultural, se diagnostica como portador de este síndrome (1). Es importante saber reconocerlo, tanto para confirmar el diagnóstico, como programar una guía para el manejo, una adecuada supervisión médica, evitar la ocurrencia de casos y su recurrencia.

PALABRAS CLAVES

Genética, Malformaciones
Crecimiento y desarrollo.

El recién nacido presenta como manifestaciones principales una hipotonía relativa (por la hipertonia transitoria M recién nacido), cara plana con fisuras palpebrales orientadas hacia arriba, orejas pequeñas con borde aplanado, cuello corto y frecuentemente línea simiana y clinodactilia en las manos y separación halucal en el pie (fig 1). Las características faciales se acentúan con el llanto (1 2) (fig 2).

Cerca M 40% de niños con SD, presentan alguna malformación asociada, la mitad cardíovascular o digestiva. Se puede afirmar que presentan cualquier malformación que se puede presentar en el niño no Down, pero con frecuencia aumentada (3). Así, si la fisura labiopalatina tiene una frecuencia de 111000 en la población general, su frecuencia es



Fig 1



Fig 2

*Médico Asistente
Servicio Genética ISN

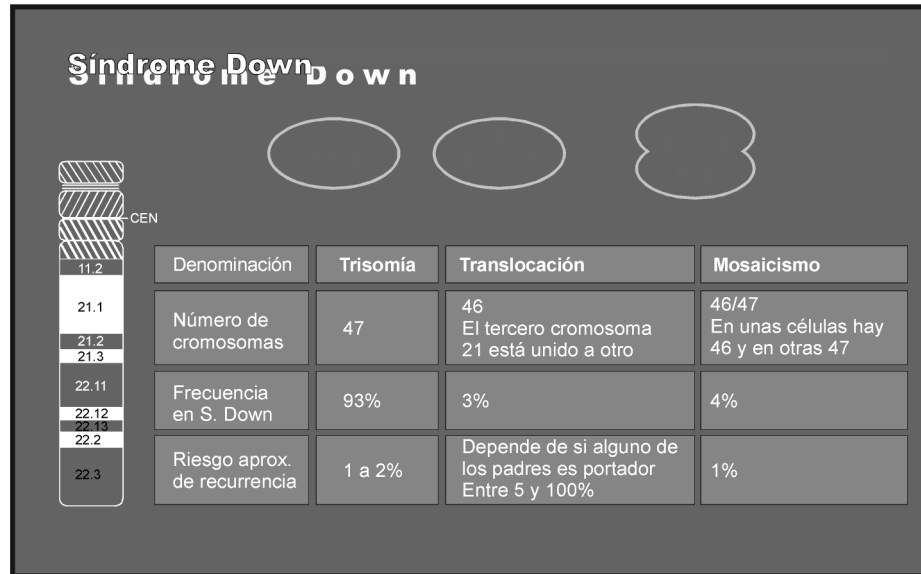
El diagnóstico se confirma con el estudio M cariotipo. Este estudio no permite conocer el grado de retardo o la capacidad de aprendizaje M paciente pero sí conocer el tipo de síndrome, trisomía 21 libre, mosaico o la forma más rara pero potencialmente hereditaria, la debida a una translocación, un arreglo cromosómico que puede encontrarse en alguno de los padres (4,5) (gráfico 1).

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Para el diagnóstico prenatal existen dos niveles de pruebas. El primero, que sirve para el tamizaje de mujeres jóvenes en riesgo, consiste en el estudio combinado de la alfa fetoproteína, el estriol y la gonadotrofina corionica subunidad

beta libre- Estos estudios combinados con la edad materna, la edad gestacional y el peso de la gestante dan una cifra de riesgo para el embarazo en curso entre la 12 y la 14 semanas de gestación, Si el riesgo es mayor que 1:200 se pasa al segundo nivel de pruebas- el estudio de los cromosomas en el liquido amniótico o en las vellosidades coriales. (18,19,20). El estudio ecográfico fetal, principalmente de la región de la nuca, puede contribuir a la valoración del riesgo. Una

translucencia o edema nucai, mayor de 4 mm. sugiere riesgo de alteración cromosómica en 30% de los casos, y de estos, la mitad (15%) corresponderían a trisomía 21 (20).



ETIOLOGÍA - GENÉTICA

El SD se presenta en 1 de 700 nacimientos en la población general. Esta frecuencia varía notablemente según la edad materna. Así, una gestante joven tiene un riesgo de 1 en 2000 de tener un niño con SD, mientras una gestante de 40 años tiene un riesgo de 1 en 100 (tabla 1) debido a un aumento de no disyunción (separación) cromosómica durante la meiosis materna y a una menor selectividad uterina. Sin embargo a pesar de que el riesgo relativo de la gestante joven es menor, la frecuencia global de niños nacidos con SD es mayor en las parejas jóvenes debido a que el mayor número de embarazos es en esta población (gráfico 2). El riesgo de recurrencia si existe una translocación varía según el tipo de translocación y el sexo del progenitor de origen pero es independiente de la edad materna. En las translocaciones 13/21, 14/21, 15/21 su riesgo de recurrencia es del 15% si la portadora de la translocación es la madre y del 5% si es el padre-, en las translocaciones 21/22, un 10% de riesgo si es la madre, un 2% si es el padre; mas para la translocación 21/21 existe un 100% de riesgo de trisomía o de aborto espontáneo por monosomía del cromosoma 21 (2,5,17).

El estudio del líquido amniótico, o amniocentesis es la prueba de elección en la gestante mayor de 35 años y en aquellas que presentan riesgo aumentado por los estudios mencionados anteriormente. El conocimiento de un embarazo con trisomía 21, no es de ayuda para el manejo en la atención obstétrica pero

INCIDENCIA DE SINDROME DOWN Y EDAD MATERNA

Edad materna	Incidenia de S Down	Edad materna	Incidenia de S Down
20	1/2000	35	1/350
21	1/1700	36	1/300
22	1/1500	37	1/250
23	1/1400	38	1/200
24	1/1300	39	1/150
25	1/1200	40	1/100
26	1/1100	41	1/80
27	1/1050	42	1/70
28	1/1000	43	1/50
29	1/950	44	1/40
30	1/900	45	1/30
31	1/800	46	1/25
32	1/720	47	1/20
33	1/600	48	1/15
34	1/450	49	1/10

MALFORMACIONES ASOCIADAS MAS FRECUENTES

Alteraciones cardiovasculares.-

Los defectos se presentan en un 40% de pacientes y es la causa de muerte en un 20%. El defecto más frecuente es el defecto del conducto aurículo ventricular, sobre todo de la almohadilla endocárdica seguido de los defectos de comunicación del tabique auricular y ventricular (CIA, CIV) (1,2,4). Todo niño con SD debe ser evaluado por el cardiólogo al nacimiento y el pediatra no debe olvidarse del estudio del corazón en cada visita (6,7,8).

Malformaciones gastrointestinales.-

Malformaciones gastrointestinales ocurren en 10 a 18% de los pacientes, incluyen las emergencias quirúrgicas como atresia esofágica con o sin fístula traqueoesofágica, ano imperforado, y otras como estenosis pilórica, enfermedad de Hirschsprung o páncreas anular (1,2,6,7,8).

Función Tiroidea.-

El hipotiroidismo en el niño con SD es complejo. El hipotiroidismo congénito se detecta en 1 % (diez veces más que en la población general). En la infancia se encuentra hipotiroidismo adquirido en 2% de niños Down, entre los 2 y los 4 años. La tiroiditis se presenta en un porcentaje de 3 a 6%, con mayor riesgo después de los 5 años. El control de T4 y TSH seriado, desde el nacimiento y anualmente es importante e imprescindible ya que su presencia acentúa las dificultades sicomotrices de nuestros niños (6,7,8,9).

Audición._

El estudio de la audición debe realizarse al año y repetirse cada 2 años, ya que de 40 a 60% de los niños presentan una hipoacusia de conducción por la frecuencia de otitis media crónica. Cerca de 20% presentan hipoacusia neurosensorial de causa no bien conocida (1,2,8,9,10).

Subluxación atlantoaxial.-

En el SD la inestabilidad de la articulación atlanto axial está presente en un 10-30%. Es debida a la laxitud de los ligamentos de la primera y segunda vértebra cervical. Su diagnóstico se hace cuando el intervalo atlantoaxoideo es mayor de 5 mm. Su presencia excluiría al paciente de actividades deportivas bruscas que pongan el cuello en tensión como volantines, zambullidas a la piscina, salto alto, deportes de contacto (lucha) (6,7,8,11,12).

Deberá solicitarse una radiografía de

columna lateral entre los 3 o 4 años y si es positiva controlarse cada 3 a 4 años. Si es negativa el control debe ser a los 10 años.

Anormalidades oftalmológicas.-

Por la frecuencia de cataratas, estrabismo y nistagmo (20%), está indicada una evaluación oftalmológica antes de los seis meses. Por la mayor tendencia al desarrollo de problemas de refracción (30-40%), como miopía e hipermetropía debe hacerse un control oftalmológico anual por el pediatra y/o por el oftalmólogo. El queratocono se presenta en 1 a 8% de adolescentes con SD, por lo que debe seguir el estudio por el oftalmólogo anualmente (1,2,6,7,8).

CRECIMIENTO Y DESARROLLO

El pediatra debe considerar al niño con SD, como cualquier otro niño. Los controles de peso y talla, alimentación y vacunas se realizarán en las fechas indicadas. Debemos recordar que el perímetro cefálico y la talla de los niños con SD es menor que de sus hermanos (tablas 2,3,45). La tendencia a la obesidad obliga a una adecuada orientación nutricional y actividades físicas (6,7,8,13).

Se dice que el paciente con SD tiene un promedio de vida corta- Su supervivencia es de 50 a 60 años, lo que se debe a la alta mortalidad y morbilidad de los primeros años (14). Su sistema inmunológico no está bien desarrollado (sistema celular y humoral) predisponiéndolo a un mayor número de infecciones. Las infecciones deben tratarse de la misma manera que frente a otros pacientes (6,7).

La rehabilitación debe iniciarse lo más precozmente posible, apenas diagnosticado el niño (15). Solo debe diferirse cuando las condiciones de salud no lo permitan. Los padres deben involucrarse en el proceso de rehabilitación en todo momento, siguiendo los consejos del Pediatra. Ellos deben ser informados que muchas de las anomalías físicas y deficiencias asociadas pueden ser corregidas y tratadas en la actualidad, y que a través de programas educacionales especiales pueden desarrollar al máximo su potencial cognoscitivo, incrementando así su aceptación social, logrando en muchos casos ingresar al mercado laboral. Todos estos avances han contribuido a la desinstitucionalización de las personas con SD.

EVALUACION Y SEGUIMIENTO DE LOS NIÑOS CON SINDROME DE DOWN

De 0-1 año .- Es importante el diagnóstico. Dar a conocer a sus padres la causa, el riesgo de recurrencia y un adecuado asesoramiento genético y estimulación precoz.

Las complicaciones más frecuentes que deben estudiarse a esta edad son:

Cardiopatía congénita	Evaluación cardiológica del neonato y a los 8 meses.
Hipotiroidismo congénito	Medición de T4, TSH en el neonato.
Audición	Prevención de la otitis media serosa
Anormalidades oculares	Descarte de cataratas, estrabismo y nistagmo
Evaluación hematológica transitoria	Descartar leucemia o hiperplasia mielode

De 01 a 04 años.- No descuidar la evaluación del crecimiento y desarrollo. Enfatizar terapia de lenguaje y autovalimiento.

Audición	Valoración audiométrica anual
Inestabilidad atlanto-axial	Radiografías cervical lateral a los 3 años
Evaluación odontológica	Anual. Enfatizar Higiene oral
Errores de Refracción	Estudio en consultorio pediátrico anual

A los 4 años .-

Evaluación oftalmológica	Anual
Tiroides	Anual. Dosaje de T4 y TSH
Evaluación hematológica	Anual. Descartar leucemia

De 5 a 12 años.- Valoración del cociente intelectual para la ubicación educativa. Crecimiento y estado nutricional, evitar el sobrepeso y la obesidad con regimen dietético adecuado y actividad física apropiada y terapia ocupacional y laboral.

Evaluación oftalmológica	Anual. Descartar queratocono
Tiroides	Anual despues de los diez años

Niños con Síndrome Down
Crecimiento de 1 a 36 meses

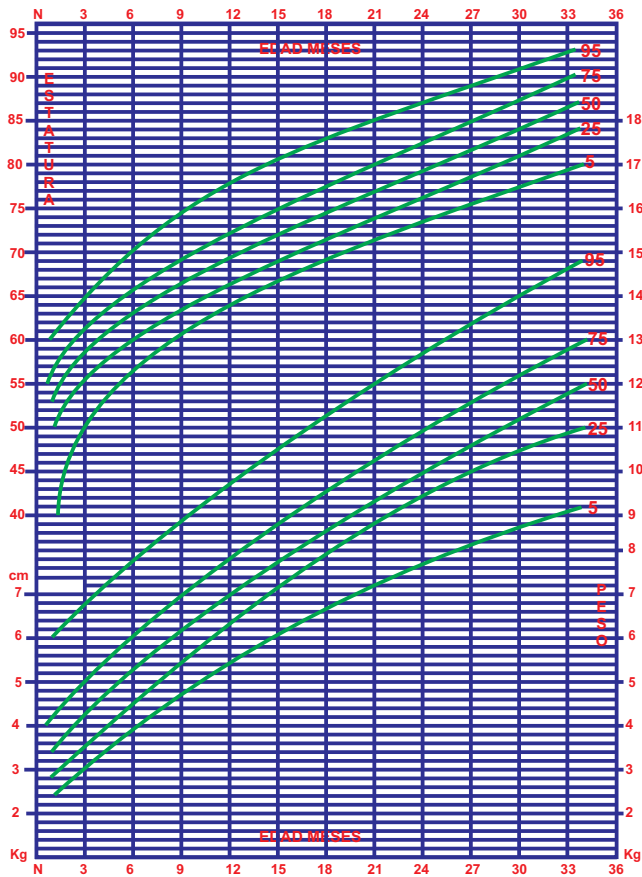


Tabla 2
Autorizado por la Dra. María Isabel Quiroga de Michelena

Niñas con Síndrome Down
Crecimiento de 1 a 36 meses

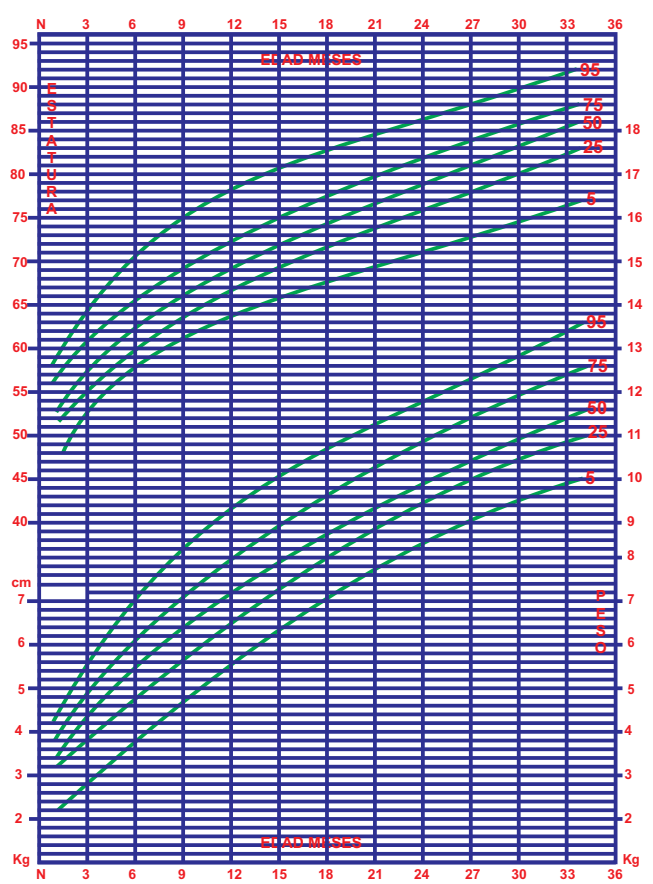


Tabla 3
Autorizado por la Dra. María Isabel Quiroga de Michelena

Niños con Síndrome Down
Crecimiento de 2 a 18 años

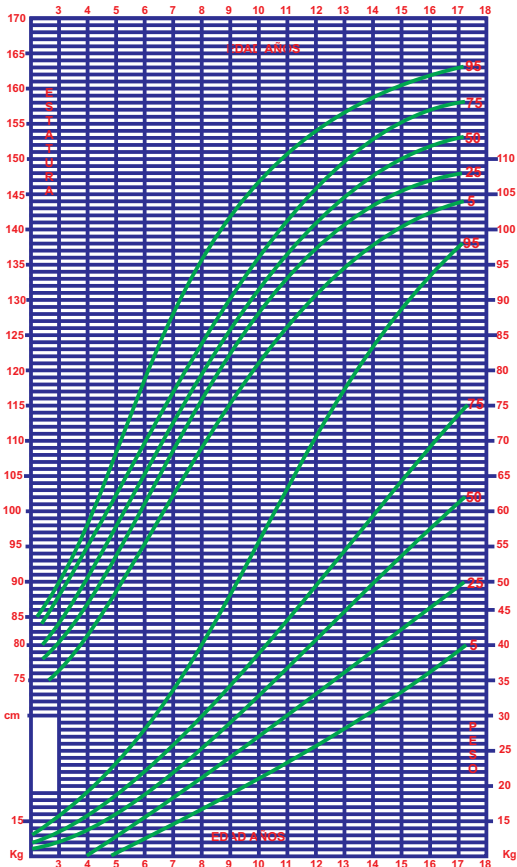


Tabla 4
Autorizado por la Dra. María Isabel Quiroga de Michelena

Niñas con Síndrome Down
Crecimiento de 2 a 18 años

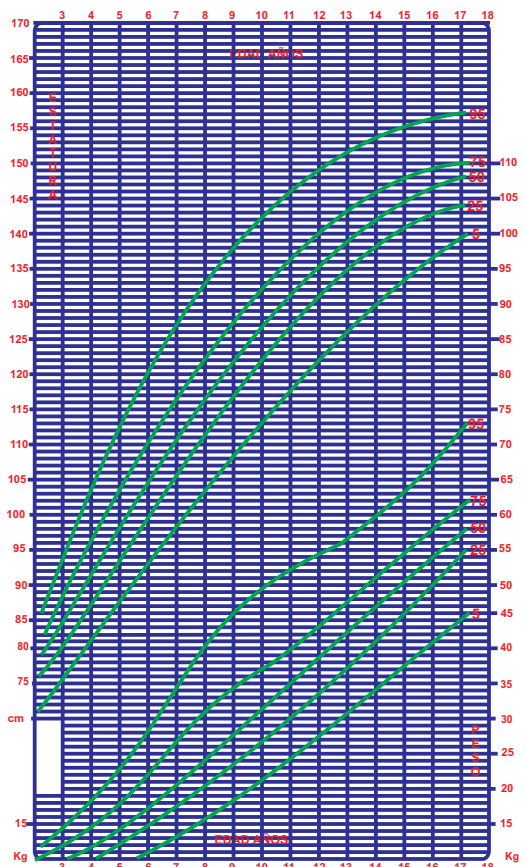


Tabla 5
Autorizado por la Dra. María Isabel Quiroga de Michelena

El mejor apoyo que se puede brindar al niño con SD, además de amor y dedicación, es la estimulación precoz desde el periodo neonatal en todos los campos (físico, psicológico y social). La responsabilidad del crecimiento y desarrollo

óptimos debe ser compartida por los padres y el Pediatra, el cual hará comprender a los progenitores que si bien su niño va a tener dificultades de aprendizaje, este puede aprender y ser un individuo feliz, independiente y útil a la

REFERENCIAS

- 1.- Gorlin R, Cohen, Mí Levin, S. Syndromes of the Head and Neck. Oxford University Press, New York Oxford. 1990
- 2.- Jones, K. Atlas de Malformaciones Congénitas. Interamericana. Mc Graw-México.1990
- 3.- Wiedemann, F.R. et al. An Atlas of Characteristic Syndromes A Visual Aid to Diagnosis. Wolfe Publications Ltd England.1986
- 4.- Gardner, R, Sutherland, G. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford University Press. New York Oxford.1989.
- 5.- Goodman, R. et al Malformaciones en el lactante y en el niño. Ed Salvat. España.1986
- 6.- Hall, J. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Interamericana. McGraw- México.1992.
- 7.- Selikowitz, M. Down Syndrome The Facts.Oxford University Press- Oxford New York Tokyo. 1990
- 8.- Cooley,WC .Responding to the Developmental Consequences of Genetic Conditions: The importance of Pediatric Primary Care. American Journal Medical Genetics.Seminars in Medical Genetics 1999(89):75- 80.
- 9.- Flores, J; Troncoso, M. Síndrome de Down y educación- Ed Salvat. Barcelona, Bogotá, Buenos Aires.1991.
- 10.- Rimoin,D; Connor,JM, Pyeritz,RE Emery And Rimoin' s Principles and Practice of Medical Genetics. Churchill Livingstone. New York.1996
- 11.- Swischuk,LE. Imaging of the Newborn, Infant,and Young Child,Williams & Wilkin. USA. 1997.
- 12.- Van Allen Mi- Fung, J and Jurenka S. Health Care Concerns and Guidelines for Adults With Down Syndrome. American Journal of Medical Genetics Semin> Med- Genet 1999.(89): 100-110..
- 13.- Quiroga,Mi.1992. Síndrome Down. Universidad Peruana Cayetano Heredia, Perú.
- 14.- Paz,J; Orioli,IM; Survival of Children with Down Syndrome in South America. 1998. American Journal of Medical Genetics 79:108-111.
- 15.- Klein, E.1988. Estimulación precoz en el Síndrome Down. Un programa.
- 16.- Kelly,T1980, Clínica Genetics and Genetic Counseling. Year Book Medical Publishers, INC. Chicago. London.
- 17.- Rodeck, Ch. Fetal Diagnosis of Genetic Defects. 1987. Clinical Obstetrics and Gynaecology. (11,3, pan 503 -515.
- 18.- Brock,DJH. 1982. Early Diagnosis of fetal defects.Churchill Livingstone, Edinburgh.
- 19.- Millunsky,A, 1975. The Prevention of Genetic Diseases and Mental Retardation, W,Saunders Co Philadelphia.
- 20.- Drugan, A- Johnson,M; Evans,M. Ultrasound Screening for Fetal Chromosome Anomalies, 2000, American - Journal Medical Genetics (90)-90-107.
- 21.- Kiarier,RL;Jarve,RK;Jihson,MP; Lamponen, Kasperski,SB and Evans, MI.Determinants Parenteral Decisions after the Prenatal Diagnosis of Down Syndrome. 1998. American Journal Medical Genetics (79) -172-174.